

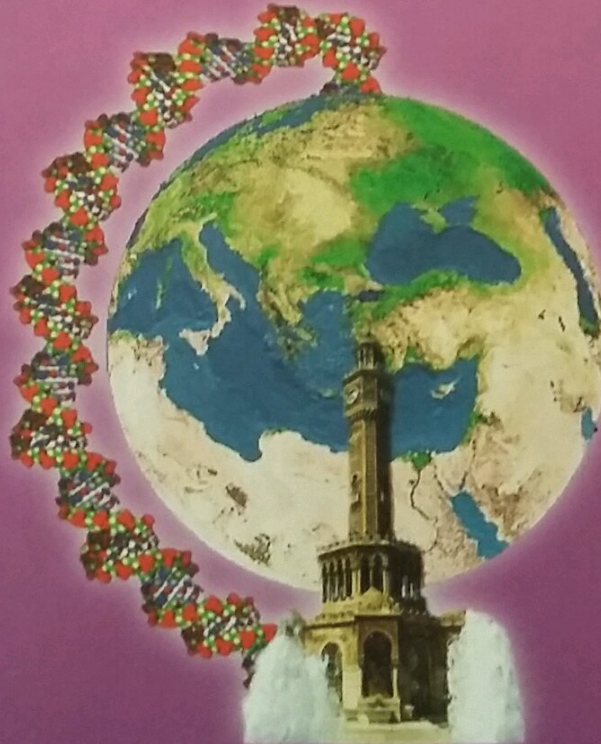


# IV. ULUSAL Prenatal Tanı VE Tıbbi Genetik KONGRESİ

3 - 6 MAYIS 2000

Ege Üniversitesi Atatürk Kültür Merkezi, Konak - İZMİR

## ÖZET KİTABI



### DÜZENLEYEN KURULUŞLAR

EGE ÜNİVERSİTESİ TIBBİ GENETİK VE TERATOLOJİ BİLİM DALI  
DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ PEDIATRİ AD-KLİNİK GENETİK ÜNİTESİ  
TIBBİ GENETİK DERNEĞİ  
EGETAM

## 2300 Olgunun İnversiyonlar Açısından Değerlendirilmesi

*M Ertan AY, Şenay ÇAKMAKOĞLU, Erdinç YÜKSEL, Ayşen TEZEL, Oğuz ALTUNGÖZ, Meral SAKIZLI*

*Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı, İzmir*

Klinik olarak herhangi bir fenotipik değişimle ilişkilendirilmemelerine rağmen, polimorfik kromozomların, hastalık-etiyoloji ilişkisi düzeyindeki olası genetik etkilerinin belirlenmesi, günümüzde de önemini korumaktadır. Bu polimorfizmler arasında 1qh, 9qh, 16qh, Yqh (heterokromatik bölge) polimorfizmleri ile 9 ve 12 no' lu kromozom inversiyonları bulunmaktadır. Özellikle bunlar arasında 9 no' lu kromozomun perisentrik inversiyonu [inv(9)], sağlıklı bireylerde de saptandığından dolayı, normal morfolojik bir varyasyon olarak kabul edilmekte ve herhangi bir fenotipik değişimle ilintili olmadığı düşünülmektedir. Benzer bir fenomen daha nadir olarak görülse de inv(12) için de söz konusudur.

1970'li yıllarda, gelişmiş ülkelerde, inv(9) açısından popülasyon insidansı belirlenmiştir. Ülkemizde ise henüz bu amaca yönelik bir çalışma yapılmamıştır. Son bir yıl içinde yapılan araştırmalara bakıldığında, inv(9) kırılma noktalarının farklılık göstermesinden yola çıkılarak fenotipik etkileşimlerin varlığından söz edilmektedir. Özellikle de şizofren hastalarda yapılan çalışmalar bu yönde bulgular içermektedir. Bu konumda, polimorfik kromozomların, özellikle de inv(9)'un hem fenotipik etkilerinin hem de popülasyon insidansının belirlenmesi önemini korumakta, hatta artmaktadır.

Bu sunumda, DEÜ Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı'na 1989-2000 yılları arasında, periferik kandan kromozom analizi için başvuran yaklaşık 2300 olgunun invert kromozomlar açısından değerlendirilmesi sonucu elde edilen veriler yer almaktadır. Verilerimizin, ülke genelinde, inv(9) insidansının belirlenmesi amacıyla yapılacak olası çalışmalara retrospektif olarak katkıda bulunabileceği düşünülmektedir.